

DIAGNOSIS DAN TATALAKSANA KARDIOMIOPATI HIPERTROFIK

Farissa Luthfia, Birry Karim

Divisi Kardiologi, Departemen Ilmu Penyakit Dalam FKUI-RSCM

ABSTRAK

Kardiomiopati hipertrofik merupakan kelainan genetik jantung yang cukup sering terjadi di populasi pasien usia dewasa. Diagnosis dan tatalaksana dari kardiomiopati hingga saat ini menjadi dilema bagi sebagian dokter. Target penatalaksanaan kardiomiopati hipertrofi adalah menatalaksana gejala dan tanda yang pasien alami, mencegah kematian mendadak, serta pemberian edukasi.

Kata kunci: diagnosis, tata laksana, kardiomiopati hipertrofik

ABSTRACT

Hypertrophic cardiomyopathy is a genetic heart disease commonly occurred in adult. Diagnosis and management of this condition become dilemma for clinicians. The targets of management are to treat the signs and symptoms, prevent sudden death, and also give the education to the patient.

Keywords: diagnosis, management, hypertrophic cardiomyopathy

PENDAHULUAN

Kardiomiopati merupakan suatu kelompok penyakit yang langsung mengenai otot jantung atau miokardium. Selama 25 tahun terakhir, perkembangan di bidang teknik dan prosedur diagnostik yang semakin canggih menyebabkan klasifikasi dari kardiomiopati kerap berubah.¹ Hal lain yang terjadi seiring dengan perkembangan tersebut adalah adanya peningkatan kewaspadaan terhadap kondisi penyakit ini sehingga kardiomiopati disadari menjadi salah satu penyebab mortalitas dan morbiditas yang bermakna. Pada beberapa negara diketahui bahwa kardiomiopati adalah penyebab 30% kematian pada pasien dengan penyakit jantung.²

Kardiomiopati hipertrofik merupakan salah satu jenis gangguan otot jantung. Kelainan genetik yang bersifat autosomal dominan dianggap memiliki peran paling penting pada patofisiologi terjadinya kelainan ini. Pada populasi umum angka

kejadian kelainan jantung ini mencapai 1:500 populasi dan merupakan penyebab kematian mendadak paling sering pada pasien usia muda yang sebelumnya tidak memiliki keluhan apapun.²⁻⁴

Untuk dapat mendiagnosis penyakit ini, tidaklah terlalu sulit. Temuan penebalan dinding ventrikel kiri dengan modalitas pencitraan apapun dapat diandalkan. Namun karena bersifat asimtomatik, seringkali terjadi keterlambatan diagnosis pada pasien yang mengalami kardiomiopati hipertrofik, terutama pada wanita.^{1,4,5} Diharapkan pengetahuan di bidang kardiomiopati hipertrofik harus dimiliki oleh setiap dokter spesialis penyakit dalam. Untuk itu, penulis merasa perlu untuk merangkum rekomendasi terbaru mengenai hal tersebut sebagai suatu sari pustaka

Definisi Kardiomiopati hipertrofik

Berdasarkan ESC (*European Society of Cardiology*), kardiomiopati didefinisikan sebagai keadaan peningkatan ketebalan dinding ventrikel kiri yang tidak dapat dijelaskan semata-mata karena peningkatan beban jantung.⁴

Address for correspondence :

Farissa Luthfia, Birry Karim
Divisi Kardiologi,
Departemen Ilmu Penyakit Dalam FKUI-RSCM
Email: ina.j.chest@gmail.com

How to cite this article :

DIAGNOSIS DAN TATALAKSANA
KARDIOMIOPATI HIPERTROFIK

Epidemiologi Kardiomiopati Hipertrofik

Pada penelitian yang dilakukan di Amerika utara, Eropa, Asia dan Afrika, dilaporkan angka kejadian penebalan ventrikel kiri sekitar 0,02 hingga 0,23% dari jumlah orang dewasa dengan prevalensi kejadian 1:500. Tidak terdapat perbedaan frekuensi kejadian kardiomiopati hipertrofik baik pada laki-laki maupun perempuan. Penyakit ini dapat ditemui di seluruh rentang usia.^{2,4}

Etiologi Kardiomiopati hipertrofik

Kelainan genetik memegang peranan penting yang mendasari terjadinya kardiomiopati hipertrofik. Autosomal dominan dianggap sebagai pola kelainan genetik paling sering, yaitu 60%. Mutasi gen sarkomer dianggap merupakan kelainan genetik paling sering. Gen sarkomer tersebut yang mengkode miosin rantai beta dan *myosin binding protein C*. Dapat juga terjadi mutasi pada troponin I dan T (TNNT3, TNNT2), rantai tropomiosin alfa-1, maupun *myosin light chain* (MYL3). Gen tersebut memiliki peran dalam mengkode terjadinya kontraktilitas pada aparatus jantung.

Selain pola autosomal dominan, sekitar 5-10% pasien juga mengalami kelainan genetik jenis lainnya misalnya penyakit metabolik yang diturunkan seperti penyakit *Anderson-Fabry* yang terjadi akibat adanya mutasi pada agen yang mengkode sub-unit $\gamma 2$ dari *adenosine monophosphate-activated-protein kinase* (PRKAG2), ataupun adanya mutasi dan *lysosome-associated membrane protein 2* (LAMP-2) yang menyebabkan terjadinya penyakit *Danon*. Kelainan non-genetik seperti amiloidosis, senilis, maupun gangguan endokrin seperti feokromasitoma dan akromegali diketahui dapat menjadi salah satu penyebab kardiomiopati hipertrofik.¹⁻⁵

Diagnosis Kardiomiopati hipertrofik

Pasien dengan kardiomiopati dapat menunjukkan satu atau lebih bentuk abnormalitas, yaitu *left ventricular outflow obstruction* (LVOTO), disfungsi diastolik, iskemia miokardial, dan mitral regurgitasi.^{2,4} Pada pasien dewasa, kardiomiopati hipertrofik

ditandai dengan peningkatan ketebalan dinding jantung >15 mm pada salah satu atau lebih segmen ventrikel kiri yang diukur dengan modalitas radiologi apapun baik ekokardiografi, *cardiac Magnetic Resonance* (CMR), maupun *computed tomography*.^{4,5}

Anamnesis

Dari anamnesis, salah satu faktor penting yang dapat dinilai dalam menegakkan diagnosis adalah pertimbangan usia pasien saat onset penyakit muncul. Pada pasien dengan rentang usia neonatus hingga anak, gangguan kardiomiopati hipertrofik pada umumnya didasari oleh adanya gangguan metabolik dan sindrom kongenital. Sedangkan pada pasien berusia di atas 65 tahun, penyebab terjadinya kardiomiopati hipertrofik paling sering adalah amiloidosis.⁴

Selain usia, pengumpulan data riwayat penyakit dari tiga hingga empat generasi keluarga pasien menjadi esensial karena faktor genetik sangat berperan dalam patofisiologi terjadinya kelainan ini. Data yang dapat digali misalnya adanya kejadian kematian mendadak, gagal jantung yang tidak dapat dijelaskan penyebabnya, riwayat transplantasi jantung, pemakaian alat pacu jantung, implantasi defibrillator, ataupun adanya penyakit sistemik yang khas pada kelainan metabolik maupun neuromuskular seperti stroke pada usia muda, kelemahan otot skeletal, disfungsi renal, diabetes dan ketulian.^{4,6}

Pemeriksaan Fisis

Pada pemeriksaan fisis dapat ditemui adanya pulsasi bifida pada pemeriksaan pulsasi karotid. Pada pemeriksaan fisis jantung, secara palpasi dapat ditemui adanya *lifting* di bagian apeks jantung. Hal ini menandakan adanya mitral regurgitasi dan atau hipertensi pulmonal. Pada auskultasi, dapat ditemui suara jantung ketiga dan keempat terutama pada pasien berusia dengan murmur sistolik pada apeks jantung maupun pada batas sternal kiri, serta bunyi jantung ireguler dengan adanya *split* bunyi jantung satu dan dua yang bersifat paradoksik.

Elektrokardiografi (EKG)

Peran EKG pada penegakan diagnosis kardiomiopati hipertrofik bersifat sensitif sebagai petanda awal adanya kardiomiopati hipertrofik. Oleh karena itu, pemeriksaan EKG menjadi esensial untuk dikerjakan. Dalam rekomendasi ESC, disampaikan bahwa perekaman EKG 12 sadapan direkomendasikan untuk rutin dilakukan.^{4,7,8}

Beberapa gambaran khas dapat didapati pada beberapa kelainan familial. Oleh sebab itu, pada anggota keluarga dari penderita kardiomiopati hipertrofik yang sugestif bersifat familial sebaiknya dilakukan pemeriksaan EKG untuk menyaring kemungkinan adanya kardiomiopati hipertrofik.^{4,7,8} Pada pasien yang menunjukkan gambaran aritima yang bersifat asimtomatik, dilakukan pemantauan EKG secara ambulatori selama 48 jam. Pemeriksaan EKG ulang pada pasien dilakukan apabila pasien mengalami gejala baru yang bersifat kardiak, misalnya nyeri dada ataupun berdebar.^{4,7}

Ekokardiografi

Ekokardiografi menjadi pemeriksaan diagnosis dan juga pemantauan yang paling utama pada kardiomiopati hipertrofik. Pada sebagian besar pasien, keterlibatan septum intraventrikuler di segmen basal ventrikel kiri, septum posterior serta apeks ventrikel kiri dapat ditemukan pada pemeriksaan ekokardiografi. Disarankan pemeriksaan ekokardiografi dilakukan pada fase *end-diastol* dan dalam tampilan *short-axis*. Gambaran dari apeks ventrikel kiri sebaiknya tergambar dari pemeriksaan ekokardiografi guna mendeteksi adanya kardiomiopati hipertrofik apical. Apabila tidak dapat divisualisasi secara adekuat, pemeriksaan CMR harus dipertimbangkan.¹¹

Beberapa gambaran yang harus dinilai dari pemeriksaan ekokardiografi adalah:^{4,7,9}

1. Penilaian ketebalan dinding ventrikel kiri, dikonfirmasi dengan adanya penebalan dinding ventrikel kiri >15 mm di bagian manapun dari ventrikel kiri. Pada pasien yang memiliki anggota keluarga dengan kardiomiopati hipertrofik, penebalan dinding ventrikel

kiri >13 mm sudah dapat dianggap sebagai kardiomiopati hipertrofik. Lokasi penebalan dinding ventrikel paling sering adalah pada dinding anterior dan septum posterior

2. Abnormalitas katup mitral. Pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik, gangguan *systolic anterior motion* (SAM) dari katup mitral dapat terjadi. Adanya kontak antara katup mitral dan septum dapat menyebabkan terjadinya LVOTO, sehingga semakin sering kontak antara mitral dan septum terjadi maka semakin tinggi angka kejadian LVOTO. Meski demikian, dalam menegakkan diagnosis kardiomiopati hipertrofik, keberadaan SAM tidak harus selalu didapatkan.
3. Penilaian adanya LVOTO. Mode pemeriksaan ekokardiografi yang digunakan adalah dengan teknik Doppler yang kontinu. Keberadaan LVOTO dapat digambarkan dengan adanya peningkatan mendadak dari aliran ventrikel kiri >30 mmHg pada saat istirahat, maupun pada provokasi seperti perasat valsava. Pemeriksaan ekokardiografi 2D dan juga Doppler penting dilakukan dalam penilaian keberadaan LVOTO.
4. Penilaian adanya obstruksi laten. Peningkatan aliran ventrikel kiri >50 mmHg dapat menyebabkan gangguan hemodinamik, untuk penilaian risiko kematian mendadak. Pada pemeriksaan ekokardiografi peningkatan aliran ventrikel tersebut diprovokasi dengan perasat valsava yang dilakukan pada saat duduk dan posisi semi-supinasi. Namun demikian, apabila dengan provokasi tersebut peningkatan aliran ventrikel tidak mencapai >50mmHg, maka *exercise stress echocardiography* dianjurkan untuk dilakukan.
5. Pembesaran atrium kiri. Adanya pembesaran antrium kiri bersifat multifaktorial. Namun mekanisme yang paling sering mendasari adalah adanya mitral regurgitasi terkait dengan SAM dan juga peningkatan tekanan pengisian ventrikel kiri.

6. Penilaian fungsi diastolik. Pasien dengan kardiomiopati hipertrofik pada umumnya memiliki disfungsi diastolik. Penilaian tekanan pengisian ventrikel kiri pada pemeriksaan ekokardiografi sangat bermanfaat untuk penilaian fungsi diastolik. Akan tetapi, penilaian tersebut dipengaruhi oleh kondisi beban jantung, kecepatan nadi, dan juga usia. Sehingga, ekokardiografi saja bukan menjadi parameter yang dapat digunakan untuk menilai disfungsi diastolik. Pemeriksaan komprehensif seperti Doppler miokardial untuk menilai tekanan arteri pulmonalis dapat membantu penilaian fungsi diastolik tersebut.
7. Penilaian fungsi sistolik. Biasanya pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik fungsi kontraktilitas bersifat normal.
8. Penilaian gambaran spesifik. Beberapa gambaran dari sindrom metabolik dapat terlihat dari ekokardiografi. Hipertrofi konsentrik biasanya didapatkan pada penyakit metabolik dan infiltratif. Pada sindrom Noonan, gambaran hipertrofi biventrikel dan obstruksi dapat ditemukan.
9. Ekokardiografi transesofageal. Pemeriksaan ini dipertimbangkan pada pasien yang secara pemeriksaan transtoraksik tidak mendapatkan gambaran yang baik.

Exercise testing

Pelaksanaan *exercise testing* pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik dilakukan untuk stratifikasi risiko dan penilaian adanya LVOTO pada pasien. Dibandingkan dengan agen stressor seperti dobutamin, *treadmill test* lebih terpilih pada pelaksanaan *exercise testing* ini. Temuan klinis yang penting dari *exercise testing* ini adalah:⁷

1. Angina, dispneu, palpitasi
2. Peningkatan gradien LVOT
3. Kegagalan peningkatan tekanan darah. Normalnya, pada saat latihan fisik, terdapat peningkatan setidaknya 20 mmHg pada tekanan sistolik pada saat istirahat hingga puncak latihan fisik

4. Aritmia yang signifikan secara klinis, misalnya: atrial fibrilasi maupun ventrikular takikardia
5. Segmen ST depresi pada saat *exercise* menunjukkan adanya iskemia miokardial
6. Penambahan atau penemuan baru dari regurgitasi mitral

Cardiovascular magnetic resonance imaging (CMR)

Pemeriksaan *cardiovascular magnetic resonance imaging* dapat memberikan gambaran yang lebih detail untuk menilai morfologi kardiak, fungsi ventrikel dan karakteristik jaringan miokard. Hal yang dinilai dari pemeriksaan CMR adalah identifikasi dan kuantifikasi hipertrofi ventrikel kanan, pencarian bukti disfungsi mikrovaskular, penilaian fungsi diastolik, penilaian fungsi miokardial regional, serta perubahan struktural abnormal yang mendahului hipertrofi, misalnya kripta miokardial.^{4,7}

Positron Emission Tomography (PET) scan

Pencitraan nuklir seperti *positron emission tomography* (PET) scan sebetulnya tidak terlalu bermakna untuk pasien dengan kardiomiopati hipertrofik. Namun apabila dicurigai adanya amiloidosis yang bersifat *transthyretin-related familial*, pemeriksaan ini menjadi penting untuk dilakukan.^{4,7}

Kateterisasi jantung

Temuan yang didapat dari ekokardiografi dinilai cukup untuk melihat adanya tekanan di ventrikel kiri atau atrial kiri. Penilaian tekanan LVOTO juga dapat dilakukan dengan bantuan ekokardiografi sehingga pemeriksaan kateterisasi jantung tidak rutin dilakukan.^{4,7}

Angiografi koronari

Pada pasien kardiomiopati hipertrofik dengan keluhan nyeri dada, pemeriksaan angiografi koronari sebaiknya dilakukan. Penyakit jantung koroner dapat terjadi bersamaan dengan kardiomiopati hipertrofik dan harus disingkirkan terlebih dahulu.⁴

Pemeriksaan genetik

Pemeriksaan genetik dapat dilakukan untuk mengidentifikasi penyakit yang disebabkan oleh mutasi protein sarkomer pada pasien dengan fenotip kardiomiopati hipertrofik dan juga melihat ekspresi gen dari anggota keluarga pasien. Namun, pemeriksaan genetik secara rutin tidak direkomendasikan untuk keperluan diagnostik, kecuali terdapat kecurigaan kuat terjadinya kondisi genetik lain yang berkaitan dengan hipertrofi ventrikel kiri seperti *lysosomal storage diseases* ataupun *fabry disease*.^{4,7}

Biopsi endomiokardial

Pemeriksaan biopsi endomiokardial tidak rutin dikerjakan, namun demikian apabila pada pemeriksaan pencitraan, laboratorium dan juga analisa genetik tidak ditemukan temuan bermakna dan terdapat kecurigaan adanya infiltrasi maupun inflamasi miokardial, maka biopsi endomiokardial menjadi dibutuhkan.^{4,7,10}

Pemeriksaan laboratorium

Tidak terdapat pemeriksaan laboratorium yang spesifik untuk mengidentifikasi adanya kardiomiopati hipertrofik. Sejumlah pemeriksaan laboratorium direkomendasikan untuk menilai adanya keadaan yang dapat mengeksaserbasi disfungsi ventrikular dan dapat mencetuskan terjadinya gagal jantung, misalnya: gangguan tiroid, disfungsi renal dan diabetes mellitus.^{4,7}

Diagnosis Banding

Terdapat koeksistensi patologi lainnya yang menyebabkan terjadinya hipertrofi seperti aorta stenosis maupun hipertensi yang telah berlangsung lama. *Isolated basal septal hypertrophy* dapat ditemui pada pasien usia tua. Kardiomiopati hipertrofik bisa terjadi bersamaan dengan hipertensi. Meski demikian, hipertrofi pada ventrikel kiri yang semata diakibatkan oleh hipertensi pada umumnya tidak akan lebih dan 1,5 cm. Pada hipertensi, dari anamnesis biasanya didapatkan adanya riwayat peningkatan tekanan darah selama 10 tahun pertama, serta didapatkan adanya bukti kerusakan

pada *end organ* seperti retinopati maupun nefropati.^{4,11,12}

Aortastenosis dapat pula termanifestasi sebagai hipertrofi konsentrik pada ventrikel kiri. Keadaan aorta stenosis ini lebih sering terjadi pada pasien usia muda, sementara pada pasien berusia 50 tahun ke atas. Perbedaan yang mencolok dari kedua keadaan ini adalah, pada aorta stenosis hipertrofi bersifat konsentrik sementara pada kardiomiopati hipertrofik, hipertrofi ventrikel kiri bersifat eksentrik.⁴

Keadaan hipertrofi ventrikel kiri juga dapat ditemui pada jantung dari atlet yang terlatih. Latihan fisik dengan intensitas tinggi yang dilakukan secara disiplin dapat berpengaruh pada struktur dan fungsi kardial. Penambahan massa dan hipertrofi dapat terjadi pada jenis latihan fisik yang memerlukan kekuatan dan ketahanan yang tinggi. Aritmia dapat terinduksi dari latihan fisik yang berlebihan, untuk itu perlu dibedakan apakah hipertrofi yang terjadi pada seorang atlet adalah murni akibat latihan fisik atau merupakan suatu kardiomiopati hipertrofik. Beberapa hal yang dapat membedakan adalah:^{4,7,12}

- a. EKG - Bentuk adaptasi kardiovaskular yang tampak pada atlet adalah sinus bradikardi, peningkatan voltase QRS, peningkatan gelombang T, elevasi *J point*, gelombang U. Sementara pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofi, EKG menggambarkan adanya gelombang q patologis, *left axis deviation* dan T inversi.
- b. Ketebalan ventrikel kin - Secara fisiologis, pada atlet yang berlatih keras serta disiplin, maksimal dan penambahan ketebalan ventrikel kiri yaitu hingga 14 mm pada wanita dan 13-15 mm pada pria.
- c. Doppler - Adanya depresi pada *Ea velocity* hanya ditemukan pada kardiomiopati hipertrofik. Gambaran ini normal pada atlet.
- d. CMR - Merupakan pemeriksaan yang paling akurat. Pada keadaan istirahat, ketebalan ventrikel kiri pada atlet akan berkurang lebih dari 2 mm, sementara pada pasien dengan kardiomiopati

hipertrofik, tidak akan terlihat pengurangan. Selain itu, hanya pada kardiomiopati hipertrofik terdapat gambaran penyengatan oleh gadolinium.

- e. *Exercise training* - Pada atlet, VO₂ puncak >50ml/kg/menit atau VO₂ maksimal >20% lebih tinggi dari populasi umum. Hal ini tidak didapatkan pada kardiomiopati hipertrofik.

Tatalaksana Kardiomiopati Hipertrofik

LVOTO

Pasien yang memiliki LVOTO harus menghindari keadaan dehidrasi maupun konsumsi alkohol berlebihan. Selain itu, indeks massa tubuh sebaiknya dipertahankan dalam batas normal.^{4,7} Penggunaan vasodilator seperti nitrat sebaiknya dihindari. Adanya LVOTO dapat mengeksaserbasi terjadinya atrial fibrilasi pada pasien sehingga penatalaksanaan dengan medikamentosa terhadap atrial fibrilasi harus diberikan secara optimal sebelum mempertimbangkan terapi invasif untuk atrial fibrilasi tersebut. Namun demikian, pada pasien dengan LVOTO baik yang muncul pada saat istirahat maupun yang terprovokasi sebaiknya pemberian digoksin dihindari.⁴

Berdasarkan konsensus, pasien dengan LVOTO yang simtomatik dapat ditatalaksana dengan penyekat beta sebagai terapi inisial. Apabila tidak efektif, maka pemberian disopiramid dapat ditambahkan pada regimen terapi dengan dosis 400-600 mg/hari. Disopiramid ini dipercaya dapat menurunkan tekanan basal ventrikel kiri dan meningkatkan toleransi latihan fisik tanpa mencetuskan kejadian aritmia maupun kematian mendadak.⁴ Pada pasien yang memiliki kontraindikasi terhadap penyekat Beta, pemberian verapamil dengan dosis 3x40 mg hingga maksimal 480 mg/hari dapat diberikan. Namun, pemberian verapamil juga harus dipantau secara ketat apabila terdapat obstruksi berat pada pasien dengan tanda adanya peningkatan tekanan ventrikel kiri hingga >100 mmHg atau adanya peningkatan tekanan sistolik

yang dapat memprovokasi terjadinya edema pulmoner.⁴

Apabila pasien intoleran terhadap penyekat beta dan juga verapamil, pemberian diltiazem dengan dosis awal 3 x 60 mg dapat dipertimbangkan. Nifedipin dan juga penyekat kanal kalsium lainnya yang berada pada golongan dihidropiridin tidak direkomendasikan pada LVOTO. Pemberian diuretik berupa tiazid bisa diberikan untuk memperbaiki keluhan dispneu yang berkaitan dengan LVOTO. Namun demikian, pada prinsipnya pasien dengan LVOTO sebaiknya dipertahankan dalam kondisi euvolemia.⁴

Meskipun jarang terjadi namun pada pasien dengan LVOTO yang terprovokasi, keluhan hipotensi dan edema pulmoner terkadang menyerupai iskemia miokardium. Pada umumnya, pasien akan diberikan vasodilator dan inotropik positif untuk tatalaksana iskemia. Namun demikian, perlu diingat bahwa penggunaan vasodilator dan inotropik positif tersebut bersifat mengancam nyawa pada pasien sehingga seharusnya tatalaksana yang aman diberikan adalah penyekat beta dan juga agen vasokonstriktor.⁴

Penanganan invasif pada LVOTO dilakukan dengan tujuan untuk mengurangi obstruksi terutama pada pasien dengan gradien LVOTO >50 mmHg ataupun pasien LVOTO dengan klinis gagal jantung *functional class* III-IV, dan atau didapatkannya sinkop berulang yang tidak perbaikan dengan pemberian obat-obatan optimal. Di beberapa tempat, tindakan invasif dilakukan pada pasien dengan LVOTO pada saat istirahat maupun yang terprovokasi dengan gradien LVOTO >50 mmHg pada saat provokasi dan didapatkan adanya SAM yang bersifat sedang hingga berat, atrial fibrilasi, ataupun dilatasi atrial kiri.⁴

Prosedur invasif yang paling awal dilakukan adalah prosedur bedah bernama miektomi septal ventrikuler atau yang dikenal dengan nama prosedur Morrow. Tindakan ini dilakukan dengan cara menginsisi miokard sedalam 2-3 cm pada bagian palung di bawah katup mitral

yang menempel pada septal hingga ke bagian bawah dan katup aorta. Tindakan ini bertujuan untuk menurunkan tekanan pada ventrikel kiri. Prosedur invasif lainnya adalah *septal alcohol ablation*. Prinsip dari prosedur ini adalah membuat jaringan parut pada septal yang dilakukan dengan cara menyuntikkan agen alkohol ke arteri perforator, sehingga terjadi nekrosis dan obstruksi akan terbuka. Tindakan ini memerlukan bantuan kateterisasi.^{4,13,14}

Apabila pada pasien dipikirkan perlu dilakukan intervensi penggantian katup atau intervensi otot papilaris, maka miektomi septal lebih dipilih dibandingkan *septal alcohol ablation*. Penggantian atau perbaikan pada katup mitral dipertimbangkan pada pasien yang memiliki gejala LVOTO pada saat istirahat, atau gradien LVOTO ≥ 50 mmHg pada saat terprovokasi, dan terdapat regurgitasi mitral sedang hingga berat yang tidak disebabkan oleh SAM dari katup mitral semata.^{4,14,15}

Metode lain yang digunakan untuk menurunkan gradient dari LVOTO adalah pemasangan alat pacu atrioventrikular yang sekuensial. Sama seperti indikasi pada pelaksanaan miektomi septal maupun *septal alcohol ablation*, pemasangan alat pacu ini diindikasikan apabila gradien LVOTO ≥ 50 mmHg pada saat istirahat maupun terprovokasi. Namun demikian, metode ini bukan merupakan pilihan utama. Apabila terdapat kontraindikasi pada *septal alcohol ablation* ataupun adanya risiko kejadian blok atrioventrikular yang menyebabkan miektomi septal bukan menjadi pilihan barulah pemasangan pacu jantung atrioventrikular sekuensial ini menjadi pilihan.⁴

Obstruksi Midkavitas Ventrikel Kiri dan Aneurisma Apikal

Keadaan obstruksi midkavitas ventrikel kiri dan aneurisma apikal terjadi pada 10% dari pasien yang mengalami kardiomiopati hipertofik. Pasien dengan keadaan ini biasanya memiliki tanda dan gejala yang jelas dan memiliki risiko yang lebih tinggi terhadap terjadinya gagal jantung

dan kematian mendadak. Sekitar 25% dari pasien dengan keadaan obstruksi midkavitas memiliki aneurisma apikal yang berkaitan dengan angka mortalitas kardiovaskular yang tinggi.⁴

Secara medikamentosa, pemberian obat penyekat A dosis tinggi, verapamil atau diltiazem dapat diberikan. Namun demikian, respon terapi medikamentosa tersebut biasanya suboptimal. Pada beberapa penelitian didapatkan bahwa gejala dan obstruksi midkavitas tersebut dapat membaik dengan intervensi miektomi transaorta. Aneurisma pada apikal ventrikel kiri pada umumnya tidak memerlukan penatalaksanaan lebih lanjut. Namun demikian, apabila didapati adanya thrombus pada aneurisma, maka pasien sebaiknya mendapatkan terapi antikoagulan oral. Pemasangan ICD tidak rutin dikerjakan.⁴

Gagal Jantung

Tatalaksana gagal jantung kurang lebih serupa dengan gangguan jantung lainnya. Pada pasien dengan atrial fibrilasi paroksisimal, target tercapainya terapi adalah mengontrol denyut nadi dan mengembalikan EKG sinus ritmik. Pada pasien dengan *preserved ejection fraction* (EF), pemberian digoksin harus diberikan secara berhati-hati karena ada efek stimulasi inotropik positif. Pemberian *ace inhibitor* harus dipertimbangkan sebagai tambahan penyekat Beta pada pasien gagal jantung dengan EF $< 50\%$ untuk mengurangi risiko hospitalisasi dan juga kematian mendadak.⁴

Pemakaian *cardiac resynchronization therapy* dapat dipertimbangkan pasien dengan gradien LVOT < 30 mm, refrakter terhadap pengobatan, gagal jantung dengan *functional class* II-IV, EF $< 50\%$, dan *left bundle branch block* (LBBB) dengan durasi QRS > 120 ms. Pada pasien dengan gejala gagal jantung *functional class* I-II dan tidak memiliki LVOTO, EF $< 50\%$, dan tidak mengalami perbaikan dengan pengobatan yang diberikan maka transplantasi kardiak dapat dipertimbangkan. Demikian pula pada pasien dengan gagal jantung *functional class*

III-IV yang diakibatkan oleh disfungsi diastolik dengan EF >50%. Pada pasien yang sedang menunggu dilakukan transplantasi kardiak, *left ventricular assist device* dapat dimanfaatkan untuk mencegah hospitalisasi dan kematian mendadak. Pada pasien dengan LVOTO, pemberian nitrat menjadi kontraindikasi.⁴

Takiaritmia Atrial

Atrial fibrilasi adalah bentuk aritmia paling sering pada kardiomiopati hipertrofik. Salah satu faktor yang dapat menyebabkan terjadinya atrial fibrilasi adalah adanya dilatasi dari atrium kiri. Untuk itu pada pasien dengan diameter atrium kiri >45 mm, penapisan mengenai kemungkinan atrial fibrilasi harus dilakukan tiap 6-12 bulan. Tatalaksana atrial fibrilasi sendiri tidak terlalu berbeda pada atrial fibrilasi pada umumnya yaitu penatalaksanaan keadaan akut dengan kardioversi, pencegahan tromboembolisme dengan heparinisasi maupun administrasi dan antagonis vitamin K, kontrol denyut nadi ventrikular, dan juga kontrol ritme jantung merupakan hal-hal yang harus diperhatikan.⁴

Kematian Mendadak

Angka kejadian kematian mendadak pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik adalah berkisar 1-2% dalam satu tahun. Penyebab kematian mendadak utama adalah gagal jantung dan tromboembolisme. Sebaiknya pasien dengan kardiomiopati hipertrofik di edukasi mengenai jenis olahraga yang harus mereka hindari yaitu olahraga yang bersifat kompetitif terutama bila pasien memiliki risiko kematian dan atau LVOTO yang tinggi.⁴

Tidak terdapat data mengenai penggunaan anti aritmia oral terhadap pencegahan terjadinya kematian mendadak pada kardiomiopati hipertrofik. Pemasangan ICD pada pasien yang sebelumnya ada riwayat fibrilasi ventrikel masih menjadi *dilemma*. Beberapa data menunjukkan bahwa pemasangan ICD akan membantu menurunkan takikardia, tetapi di sisi lain pemasangan ICD kerap dihubungkan dengan

peningkatan angka kematian mendadak dan rasa tidak nyaman pada pemasangan.⁴

Sistem penilaian yang dipakai untuk memprediksi kemungkinan kematian mendadak pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik dan juga kepentingan pemasangan ICD adalah skor HCM-SCD (*Hypertrophic-Cardiomyopathy-Sudden cardiac Death*). Metode penilaian ini direkomendasikan untuk menilai dalam lima tahun apakah akan terjadi takikardi ventrikel yang harus diresusitasi atau takikardi ventrikel yang bersifat mengganggu hemodinamik. Pertanyaan yang terkandung dari sistem penilaian ini adalah usia, penebalan ventrikel kiri maksimal, ukuran atrium kiri, gradien LVOT, riwayat meninggal mendadak pada keluarga, *non-sustained* takikardi ventrikel, dan riwayat penurunan kesadaran.^{3,4,6,17}

Takikardi Ventrikular

Prevalensi kejadian takikardi ventrikular akan meningkat sesuai dengan usia dan berkorelasi dengan penebalan dari dinding ventrikel kiri serta adanya gambaran penyengatan dari gadolinium pada pemeriksaan CMR. Keadaan ini adalah salah satu penyebab kematian mendadak pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik dan saat ini salah satu pilihan terapi adalah pemasangan ICD.^{4,17}

Pemantauan

Secara umum, keadaan kardiomiopati hipertrofik memerlukan pemantauan dan penatalaksanaan yang sifatnya seumur hidup. Penilaian EKG 12 sadapan dan ekokardiografi direkomendasikan untuk dilakukan setiap 12-24 bulan pada pasien yang stabil. Evaluasi bisa dilakukan lebih awal apabila terdapat perubahan klinis yang jelas. Pemeriksaan EKG ambulatori yang dilakukan selama 48 jam direkomendasikan untuk dikerjakan setiap 6-12 bulan pada pasien dengan gambaran EKG sinus ritmik dengan dimensi atrial kiri >45 mm atau pada saat pasien mengeluhkan adanya palpitasi yang baru. Pemeriksaan CMR dapat dilakukan setiap 5 tahun sekali pada pasien

yang secara klinis stabil atau setiap 2-3 tahun pada pasien dengan penyakit yang progresif. *Exercise testing* dapat dilakukan setiap 2-3 tahun pada pasien stabil atau satu tahun sekali pada pasien dengan gambaran penyakit yang progresif.^{4,7}

Edukasi

Hampir semua pasien dengan kardiomiopati hipertrofik dapat hidup secara normal dan produktif, namun sebagian pasien berada dalam risiko terjadinya komplikasi yang tinggi sehingga konseling dengan tenaga profesional menjadi penting.⁴ Beberapa edukasi terhadap pasien adalah menghindari latihan yang bersifat kompetitif. Aktivitas rekreasi harus disesuaikan dengan tanda dan gejala pasien alami. Dalam hal diet, pertahankan indeks massa tubuh normal. Disarankan untuk makan dengan porsi kecil namun lebih sering karena porsi besar akan mempresipitasi keluhan nyeri dada terutama pada pasien dengan LVOTO. Cegah terjadinya dehidrasi dan konsumsi alkohol berlebih. Merokok harus dihentikan.⁵

Konseling perlu dilakukan karena kardiomiopati hipertrofik bersifat genetik sehingga dikhawatirkan pasien merasa depresi karena berpotensi menurunkan gangguan genetik kepada anak. Konseling mengenai aktivitas fisik yang dapat ditoleransi sesuai dengan kemampuan fisik pasien juga sebaiknya dilakukan. Pasien diedukasi untuk menghindari konsumsi fosfodiesterase.⁵

KESIMPULAN

Kardiomiopati hipertrofik merupakan kelainan genetik jantung yang bersifat kompleks dan cukup sering terjadi di populasi pasien usia dewasa. Pada pasien usia muda, keadaan kardiomiopati hipertrofi menjadi salah satu penyebab kematian mendadak yang paling sering. Diagnosis dan tatalaksana kardiomiopati hingga saat ini menjadi *dilemma* bagi sebagian dokter karena pajanan terhadap kasus ini tidak terlalu sering, meskipun penegakan diagnosis kardiomiopati hipertrofi saat ini tidak terlalu sulit. Selain

mengetahui keberadaan kardiomiopati hipertrofik, keberadaan LVOTO pada pasien kardiomiopati hipertrofi harus diidentifikasi karena merupakan faktor yang dapat meningkatkan angka kejadian takiaritmia dan kematian mendadak. Target penatalaksanaan kardiomiopati hipertrofik adalah mengurangi keluhan pada LVOTO, menatalaksana gejala dan tanda yang pasien alami, mencegah kematian mendadak, serta edukasi mengenai rekomendasi diet, aktivitas fisik dan pengobatan, serta pemeriksaan genetik pada anggota keluarga.

DAFTAR PUSTAKA

1. Nasution SA. Buku Ajar Ilmu Penyakit Dalam 6th edition. Jakarta: Interna Publishing; 2014:1233-7
2. McKenna WJ, Maron BJ, Thiene G. Classification, epidemiology and global burden of cardiomyopathies. *Circulation Research*. 2017;121:722-730
3. O'Mahony C, Elliott P, McKenna W. Sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation: Arrhythmia and electrophysiology*. 2013;6:443-51
4. Elliott P, Anastakis A, Borger M, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Reference eur heart j* (2014) 35: 2733-2799-[doi/10.1093/eurheartj/ehu284](https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu284)
5. Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RP, Dearani JA, Fifer MA, Link MS. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association task force on practice guidelines. *Circulation*. 2011;124:e783-e831
6. Kanthaswamy S, Reader R, Tarara R, Oslund K, Allen M, Ng J, et al. Large scale pedigree analysis leads to evidence for founder effects of hypertrophic cardiomyopathy in rhesus macaques. *Journal of medical primatology*. 2014;43(4):288-91

7. Maron MS. Clinical manifestations, diagnosis, and evaluation of hypertrophic cardiomyopathy. McKenna MJ, ed. UpToDate. Waltham, Ma: UpToDate Inc. <http://www.uptodate.com> (Accessed on June 12, 2018)
8. Madias JE. Electrocardiogram in apical hypertrophic cardiomyopathy with a speculation as to the mechanism of its features. *Neth heart J*. 2013;21(6):268-71
9. Pandian NG, Rowin EJ, Gonzalez AMG, Maron M. Echocardiographic profiles in hypertrophic cardiomyopathy: imaging beyond the septum and systolic anterior motion. *Echo Res Pract* March 1. 2015;2(1):E1-E7
10. Cooper LT. Endomyocardial biopsy. McKenna WJ, ed. UpToDate. Waltham, Ma, UpToDate Inc. <http://www.uptodate.com> (Accessed on July 20, 2018)
11. Rodrigues JC, Rohan S, Dastidar AG, Burchell AE, Ratcliffe LE, Har E, et al. Hypertensive heart disease versus hypertrophic cardiomyopathy: multi-parametric CMR predictors beyond end-diastolic wall thickness >15 mm. *J cardiovasc Magn Reson*. 2016;18(Suppl 1):P264
12. Kebed KY, Bos JM, Anavekar NS, Mulvagh S, Ackerman MJ, Ommen SR. Hypertrophic cardiomyopathy, athlete's heart, or both. A case of hypertrophic cardiomyopathy regression. *Cardiovascular imaging*. 2015;8:e003312
13. Geske JB, Klarich KW, Ommen SR, Schaff HV, Nishimura RA. Septal reduction therapies in hypertrophic cardiomyopathy: comparison of surgical septal myectomy and alcohol septal ablation. *Interventional Cardiology*. 2014;6(2):199-215
14. Spirito P, Rossi J, Maron BJ. Alcohol septal ablation: in which patients and why? *Ann cardiothorac surg*. 2017;6(4):369-375
15. Liebrechts M, Faber L, Jensen MK, Vriesendorp PA, Hansen PR, Seggewiss H, et al. Validation of the HCM risk SCD model in patient with hypertrophic cardiomyopathy following alcohol septal ablation. *Eurospace*. 2017.
16. O'Mahony, Jichi F, Pavlou M, Monserrat L, Anastasakis A, Rapezzi C, et al. A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM risk-SCD). *Eur heart J*. 2014; 35(30):2010-20
17. You JJ, Woo A, KO DT, Cameron DA, Mihailovic A, Krhan M. Life expectancy gains and cost effectiveness of implantable cardioverter/defibrillators for the primary prevention of sudden cardiac death in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Am Heart J*. 2007;154(5):899-907